

# Szerkesztői kommentár

A ritka anyagcsere-betegségek korábban a gyermekgyógyászati curriculumhoz kapcsolódtak szorosan, napjainkban azonban a helyzet jelentősen megváltozott. A kiterjesztett újszülöttkori tömegszűrés bevezetésének és az idejekorán kezdett terápiáknak köszönhetően ma már számos, ritka anyagcsere-betegségben szenvedő páciens éri el a felnőttkort; további gondozásuk, társbetegségeik gyógyítása a felnőttekkel foglalkozó egészségügyi ellátók feladatává vált.

A ritka anyagcsere-betegségekkel foglalkozó tematikus lapszám célkitűzése a jelen orvosainak figyelmét felhívni arra a tényre, hogy veleszületett anyagcsere-betegséggel bíró beteg egyre gyakrabban jelenhet meg a felnőtt egészségügyi ellátás keretén belül is. A témával kapcsolatban kollégáimmal összesen öt összefoglaló közleményt, két eredeti közleményt és két esetbemutatást készítettünk. Az *Orvosi Hetilap* terjedelmi korlátai miatt a jelen tematikus lapszám a három összefoglaló mellett egy eredeti közleményt és a két esetismertetést tartalmaz. Az ezt követően megjelenő 48. heti lapszámba került át két összefoglaló és egy eredeti közlemény.

A ritka betegségek külön kiemelt figyelmet kapnak az Európai Unión belül is, többek között erről számol be *Pogány Gábor dr.*, a RIROSZ elnöke. Hazánkban alakultak a Ritka Betegségek Szakértői Központok, amelyek egy része sikeresen csatlakozott az európai referenciahálózatokhoz. Ezen új szerveződések elősegíthetik a ritka betegséggel küzdők ellátásának javítását hazánkban, illetve Európán belül is.

Az egyik leggyakoribb, szűrt, veleszületett anyagcsere-betegség a phenylketonuria (PKU). Mára felnőtt több olyan PKU-s generáció, amely születésétől fogva speciális dietoterápiában részesül. *Sumánszki Csaba dr. és mtsai* az élethosszig tartó speciális terápia előnyeiről, hátrányairól, új terápiás lehetőségeiről, illetve a nemrég megjelent amerikai és európai ajánlásokról írtak összefoglalót.

A galaktózanyagcsere-rendellenességgel bíró pácienseknek a súlyos szövődmények elkerülése érdekében élethosszig tartó, szigorú galaktózzzegény diétát kell tartaniuk. A Semmelweis Egyetem I. Gyermekklinikájának vezető dietetikusa, *Kiss Erika és mtsai* a dietoterápia részleteiről írtak összefoglaló közleményt.

A tematikus lapszám eredeti közleményében *Barta András orvostanhallgató és mtsai* elsőként összegezték magyar, felnőtt PKU-s betegek csontsűrűség-adatait.

Végül két esetbemutatással szeretnénk felhívni az orvoskollégák figyelmét arra, hogy veleszületett, ritka betegség felnőttkorban is diagnosztizálható. *Sebők doktornő és mtsai* egy visszatérő rhabdomyolysis hátterét derítették fel sikeresen.

Bár nem anyagcsere-, de szintén ritka, veleszületett betegség a Williams-szindróma, amelyet egy felhási panaszok miatt belgyógyászati osztályra beutalt 47 éves értelmi fogyatékos asszonynál sikerült igazolni (*Miklós Györgyi és mtsai*).

Az *Orvosi Hetilap* következő számában folytatódnak a ritka anyagcsere-betegségekkel kapcsolatos közlemények. A jövő heti számban olvashatnak a PKU-hoz köthető, de valójában egy kofaktor, a tetrahidrobiopterin (BH<sub>4</sub>) hiányának következményéről, az úgynevezett „atípusos PKU”-ról. Az e kórban szenvedő betegek hazai adatait feldolgozó áttekintő közleményt a Semmelweis Egyetem I. Gyermekklinikájának szakértője, *Bókay János dr.* jegyzi.

Hazánkban a kiterjesztett újszülöttkori tömegszűrés 2007 óta 26 betegséget vizsgál. A vizsgálatokat két központban végzik: a Semmelweis Egyetem I. Gyermekklinikáján, valamint a Szegedi Tudományegyetem, Szent-Györgyi Albert Klinikai Központ, Gyermekgyógyászati Klinika és Gyermek-egészségügyi Központban. Ezek a komplex laboratóriumi vizsgálatok nemcsak az újszülöttkori tömegszűrésben segíthetnek, hanem minden olyan esetben, amikor ismeretlen eredetű tünetek, panaszok mögött felmerül a klinikusban a ritka anyagcsere-betegség gyanúja. A *Szatmári doktornő és mtsai* által jegyzett közlemény diagnosztikai segédletként is felhasználható ilyen jellegű megbetegedés kivizsgálásának megtervezésében.

*Papp doktor és mtsai* az újszülöttkori tömegszűrés során észlelt eltérések alapján több esetben anyai B<sub>12</sub>-vitamin-hiányt tudtak igazolni, erről számol be a következő lapszám eredeti közleménye.

Remélem, hogy a tematikus lapszám és a következő héten megjelenő közlemények elnyerik a kedves Olvasók tetszését! A közlemények szerzői mind nyitottak arra, hogy felveszék a kapcsolatot a kollégákkal, amennyiben gondozott, kezelt betegek között felmerül ritka anyagcsere-betegség gyanúja.

*Reismann Péter dr.,*  
a tematikus lapszám vendégszerkesztője